UNIVERSITÉ DE BORDEAUX

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

1949-1950 — N° 65

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE DE LA DYSOSTOSE MANDIBULO-FACIALE OU SYNDROME DE FRANCESCHETTI

(DEUX OBSERVATIONS TYPIQUES)

THÈSE POUR LE DOCTORAT EN MÉDECINE

Présentée et soutenue publiquement le Lundi 15 Mai 1950

PAR

Michel-Guy-Marie-Pierre GALLOCHER

Né à Angoulême (Charente), le 31 Janvier 1925

Examinateurs de la Thèse :

MM. FONTAN, professeur ..... *Président*

DUPÉRIÉ, professeur .....

DUBARRY, agrégé ..... *Juges*

VERGER, agrégé .....

BORDEAUX

IMPRIMERIE E. DROUILLARD

3, PLACE DE LA VICTOIRE, 3

1950

GALLOCHER (Michel-Guy-Marie-Pierre)

Contribution à l'étude de la dysostose mandibulo - faciale ou syndrome de Franceschetti (deux observations typiques). — Bordeaux, impr. E. Drouillard, 1950. In-8°, 43 p., fig.

(Thèse Médec. Bordeaux. 1949-1950. N° 65.)

GALLOCHER (Michel-Guy-Marie-Pierre)

Contribution à l'étude de la dysostose mandibulo - faciale ou syndrome de Franceschetti (deux observations typiques). — Bordeaux, impr. E. Drouillard, 1950. In-8°, 43 p., fig.

(Thèse Médec. Bordeaux. 1949-1950. N° 65.)

GALLOCHER (Michel-Guy Marie-Pierre)

Contribution à l'étude de la dysostose mandibulo - faciale ou syndrome de Franceschetti (deux observations typiques). — Bordeaux, impr. E. Drouillard, 1950. In-8°, 43 p., fig.

(Thèse Médec. Bordeaux. 1949-1950. N° 65.)

GALLOCHER (Michel-Guy-Marie-Pierre)

Contribution à l'étude de la dysostose mandibulo - faciale ou syndrome de Franceschetti (deux observations typiques). — Bordeaux, impr. E. Drouillard, 1950. In-8°, 43 p., fig.

(Thèse Médec. Bordeaux. 1949-1950. N° 65.)

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41538105_0087

UNIVERSITÉ DE BORDEAUX

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

1949-1950 – N° 65

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE DE LA DYSOSTOSE MANDIBULO-FACIALE OU SYNDROME DE FRANCESCHETTI

(DEUX OBSERVATIONS TYPIQUES)

THÈSE POUR LE DOCTORAT EN MÉDECINE

Présentée et soutenue publiquement le Lundi 15 Mai 1950

PAR

Michel - Guy - Marie - Pierre GALLOCHER

Né à Angoulême (Charente), le 31 Janvier 1925

Examinateurs de la Thèse :

MM. FONTAN, professeur ..... *Président*

DUPÉRIÉ, professeur .....

DUBARRY, agrégé ..... *Juges*

VERGER, agrégé .....

BORDEAUX

IMPRIMERIE E. DROUILLARD

3, PLACE DE LA VICTOIRE, 3

1950

FACULTÉ DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE DE BORDEAUX

DOYEN HONORAIRE : M. DUPÉRIÉ.
DOYEN : M. PORTMANN. — **ASSESSEUR** : M. CHELLE.

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. DENIGÈS, A. MANDOUL, PETGES, GUYOT, ANDÉRODIAS, ROCHER, LANDE, DUVERGEY, CARLES, LEURET, PÉRY, LABAT, CHARRIER, DUBREUIL.

PROFESSEURS :

	MM
Clinique médicale	DUPERIÉ / CREYX
Clinique chirurgicale	PAPIN / MASSÉ
Clinique d'accouchements	RIVIÈRE
Clinique gynécologique	MAGENDIE
Anatomie pathologique et microscopie clinique	DE GRAILLY
Anatomie	VILLEMIN
Anatomie générale et histologie	MAYER
Hygiène et Clinique de la tuberculose	PIÉCHAUD
Médecine légale et médecine au travail	DERVILLÉE
Electroradiologie et clinique d'électricité médicale	REBOUL
Chimie	CHELLE
Matière médicale	GOLSE
Pharmacie	VITTE
Physiologie	FABRE
Clinique médicale des maladies des enfants	FONTAN
Zoologie et parasitologie	SIGALAS
Médecine expérimentale	AUBERTIN
Clinique ophtalmologique	BEAUVIEUX
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie	LOUBAT
Clinique des maladies infectieuses	DAMADE
Chimie biologique et médicale	MACHEBŒUF
Physique médicale et pharmaceutique	PIFFAULT
Médecine coloniale et Clinique des maladies exotiques	BONNIN
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	JOULIA
Clinique des maladies des voies urinaires	DARGET
Clinique des maladies nerveuses et mentales	DELMAS-MARSALET
Clinique d'oto-rhino-laryngologie	PORTMANN
Toxicologie et hygiène appliquée	CASTAGNOU
Clinique odonto-stomatologique	DUBECQ
Botanique et cryptogamie	GIRARD
Thérapeutique	BROUSTET

PROFESSEURS SANS CHAIRE :

MM. PERRENS (Maladies mentales), DUFOUR (Anatomie), MESNARD (Pharmacie).

MAITRES DE CONFÉRENCES AGRÉGÉS :

	MM.
Parasitologie	PAUTRIZEL
Physiologie	Mlle ROUGIER
Bactériologie	MOUSTARDIER
Pharmacie (1re Section)	R. GOLSE
Pharmacie (2e Section)	MASQUELIER
Pharmacie (3e Section)	CAZAUX

MAITRE DE CONFÉRENCES :

Physique pharmaceutique ..... M. BLANQUET.

AGRÉGÉS EN EXERCICE :

	MM.
Médecine générale	SARIC / DUBARRY / F.-J.TRAISSAC / BERGOUIGNAN / LÉVY
Chirurgie générale	POUYANNE / LAUMONIER / CHAVANNAZ
Chimie biologique	TAYEAU
Obstétrique	MAHON / CHASTRUSSE
Ophtalmologie	BESSIÈRE
Oto-rhino-laryngologie	DESPONS
Dermatologie et syphiligraphie	LE COULANT
Histologie	N...
Pédiatrie et puériculture	VERGER
Médecine légale et médecine du travail	L'ÉPÉE
Electro-radiologie	LACHAPÈLE
Odonto-stomatologie	MARONNEAUD
Urologie	LANGE

COURS COMPLÉMENTAIRES :

	MM.
Médecine opératoire	DUFOUR
Accouchements	MAHON
Puériculture	N...
Législation pharmaceutique	POPLAWSKI / COUSTOU
Anatomie	RIGAUD
Chimie minérale	BABIN
Cryptogamie	LAUBIE
Pharmacie galénique	MESNARD
Organographie et physiologie végétale	TEMPÈRE
Chimie biologique	NEUZIL
Pathologie chirurgicale	LAUMONIER / VILLAR
Zoologie pharmaceutique	BAILENGER
Hydrologie pharmaceutique	CAZAUX

Le Secrétaire de la Faculté : ROUGERIE.

Par délibération du 5 août 1879, la Faculté a arrêté que les opinions émises dans les Thèses qui lui sont présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, et qu'elle entend ne leur donner ni approbation ni improbation.

R. UNIV. BIBLIOTHEEK LEIDEN

A MON PÈRE

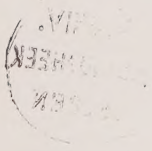
A MA MÈRE

Témoignage de respect filial et de profonde gratitude.

A MES SŒURS

A MA FAMILLE

A MES AMIS



AUX MÉDECINS ET CHIRURGIENS
DES HOPITAUX D'ANGOULÊME

Qui nous ont fait, avec une affabilité constante, bénéficier de leur expérience pendant notre séjour dans leurs Services.

A MONSIEUR LE DOCTEUR GEORGES NAUD

MÉDECIN DE L'HÔPITAL D'ANGOULÊME

Qui nous a inspiré ce travail et guidé de ses conseils.
Amicale reconnaissance.

A NOS MAITRES DES HOPITAUX DE BORDEAUX
ET A NOS PROFESSEURS
DE LA FACULTÉ DE MÉDECINE

A MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ VERGER

MÉDECIN DES HÔPITAUX

Qui nous a témoigné, au cours de ce travail, le plus bienveillant intérêt.
Nous l'en remercions très vivement.

A NOTRE PRÉSIDENT DE THÈSE

MONSIEUR LE PROFESSEUR FONTAN

PROFESSEUR DE CLINIQUE MÉDICALE DES MALADIES DES ENFANTS

MÉDECIN DES HÔPITAUX

OFFICIER DE L'INSTRUCTION PUBLIQUE

Qui nous a fait le très grand honneur d'accepter la présidence de cette thèse.

Nous l'en remercions très vivement, avec le plus grand respect.

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE DE LA DYSOSTOSE MANDIBULO-FACIALE OU SYNDROME DE FRANCESCHETTI

(DEUX OBSERVATIONS TYPIQUES)

INTRODUCTION

C'est Berry qui, le premier, décrivit, en 1889, un nouveau type de malformation congénitale de la face, dont l'essentiel consistait en une obliquité anormale des fentes palpébrales avec colobomes, et un menton légèrement en retrait; ces malformations étaient retrouvées à un degré moindre chez d'autres personnes de la famille du sujet.

Les deux cas de Collins, publiés en 1900, montraient des malformations plus accentuées et une hypoplasie marquée des os malaires.

En 1923, de Lima et Monteiro observent chez deux frères ces mêmes malformations associées à des déformations auriculaires : ce sont les premiers cas complets dont nous ayons la relation.

Ce syndrome typique a, depuis, été mentionné un certain nombre de fois dans la littérature, soit au complet, soit partiel, et parfois associé à d'autres malformations. Dans une monographie sur les dysmorphies cranio-faciales, Fischer, en 1929, étudie la place de ce nouveau syndrome dans leur classification.

Isakowitz, en 1927, et Waardenburg, en 1932, décrivent des cas incomplets avec des malformations oculaires caractéristiques.

Vanlint et Henneberg, rapportant, en 1936, le cas typi-

que d'un enfant de neuf ans, attirent l'attention sur les particularités de ce nouveau syndrome et les classent en caractéristiques majeures (colobomes avec atrophie des paupières inférieures, atrophie des oreilles et de la mandibule) et mineures (agrandissement des sinus frontaux et asymétrie faciale).

La même année, Hermans apporte un nouveau cas, et Mc Enery et Brennemann deux cas complets présentés sous les termes d' « anomalies faciales multiples ».

En 1940, Sanvenero-Rosselli décrit un cas typique de « microgénie avec microtie bilatérale et malformation congénitale de l'appareil palpébral », de même que Debusmann qui, sous le titre de « malformations faciales multiples familiales dans le territoire du premier arc branchial », montre le caractère héréditaire du syndrome.

Ce sont ensuite, en 1943, les cas de Mann, de Kilner (le plus complet) et de Johnstone.

En 1944, Franceschetti et son élève Zwahlen apportent deux nouveaux cas, et dans la thèse maintenant classique de ce dernier, leur appliquent le terme désormais usuel de « dysostose mandibulo-faciale ». Le syndrome, ainsi étudié à fond par ces auteurs, tant au point de vue morphologique qu'héréditaire et étiologique, va être identifié beaucoup plus fréquemment.

De fait, nous notons, en 1945, le cas de Leopold, Mahoney et Price, les cas de Schachter, en 1947 (le père et le fils), et, en 1948, de Brohm et Kluska, Brégeat et Naud, Waardenburg et Navis. La même année, Mc Enery et Brennemann apportent un nouveau cas, et Sanvenero-Rosselli trois autres. Enfin, en 1949, Gayral, Laboucarie, Bru et Paintendre publient un cas incomplet, et Franceschetti, dans une très importante et très complète monographie sur ce sujet, rapporte cinq nouveaux cas, ce qui porte à trente-quatre le nombre des cas publiés actuellement, non compris les cas partiels relevés dans l'ascendance ou la lignée collatérale.

Ce syndrome est donc relativement rare et a été assez peu étudié en France. Nous présenterons dans ce travail deux cas typiques que nous avons eu l'occasion d'observer : le premier a déjà été décrit par Brégeat et Naud (XIV[e] Congrès d'O. N. O., Toulouse, 1948, et Société de Pédiatrie, 1949) ; le second nous est personnel.

OBSERVATIONS

Observation I

(Par MM. P. Brégeat [Paris] et G. Naud [Angoulême].)

Cl... L..., âgé de onze ans, présente des malformations caractéristiques au niveau de la face (fig. 1) :

Ce sont les malformations des paupières qui frappent au premier abord : les fentes palpébrales sont obliques en bas et en dehors. Des deux côtés, la paupière inférieure, hypoplasique, présente un colobome à 4 ou 5 millimètres de l'angle externe. Entre cette encoche et l'angle externe, le bord libre descend verticalement et fait un angle droit avec la portion interne qui remonte obliquement vers la caroncule. Le bord libre des paupières supérieures se divise en trois parties : le quart interne, de direction normale, forme avec le quart moyen une petite encoche; la moitié externe fait, avec le quart moyen, un angle obtus et descend très obliquement jusqu'à l'angle externe, mais elle en est séparée par une encoche colobomateuse. Il existe donc trois petits colobomes du bord libre à la paupière supérieure, et un à la paupière inférieure, près de l'angle externe (fig. 2).

L'implantation et la direction des cils à la paupière supérieure est irrégulière : dirigés vers le bas, le long du quart interne, puis vers le haut, le long du quart moyen, ils se dirigent à nouveau vers le bas, le long de la moitié externe du bord libre jusqu'au colobome, puis ils font défaut. A la paupière inférieure gauche, on remarque un ou deux cils en dehors du colobome. Des deux côtés, on en trouve trois ou quatre irrégulièrement implantés, immédiatement en dedans du colobome, mais tout le reste du bord libre de la paupière inférieure en est totalement dépourvu.

Fig. 1.

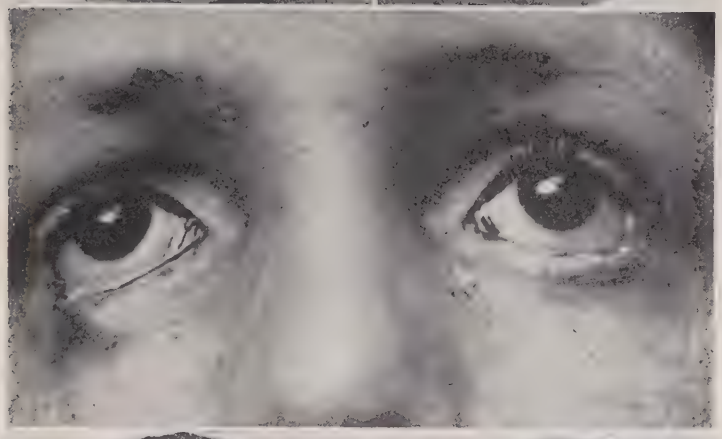


Fig. 2.

Fig. 3.

Il existe du larmoiement intermittent : l'examen des voies lacrymales montre l'intégrité des points lacrymaux supérieurs. Le point lacrymal inférieur droit a été incisé largement par un ophtalmologiste. L'injection de bleu de méthylène, pratiquée par le point lacrymal supérieur, montre la perméabilité de la voie lacrymale droite dans toute son étendue : le liquide ressort par l'orifice incisé du canalicule inférieur, il passe également dans le nez et l'arrière-gorge. A gauche, au contraire, il est impossible de voir le point lacrymal inférieur, même au biomicroscope, après injection de bleu de méthylène par le point lacrymal supérieur, mais le liquide passe sans reflux dans le nez et l'arrière-gorge. L'examen radiographique des voies lacrymales après injection de lipiodol n'a pu être pratiqué.

Les sourcils sont normaux, les cheveux aussi, mais au-devant de l'oreille il existe un favori obliquement implanté en bas et en avant (fig. 3).

La cavité orbitaire est également mal formée : le rebord orbitaire inférieur, oblique en bas et en dehors, est très déprimé, presque inexistant. La dépression constatée correspond à une hypoplasie très importante des os malaires. Cette hypoplasie se continue au niveau des zygomas.

Les pavillons auriculaires sont anormaux, légèrement abaissés et décollés.

A droite, le pavillon est très modifié : allongé vers le haut avec une hypertrophie de l'hélix, il a la forme générale d'une oreille de sarcopithèque.

Le méat est atrésié.

A gauche, le cartilage de la conque est anormalement développé, l'hélix très légèrement hypertrophié; le méat est affaissé en fente, et son bord postérieur rectiligne vient s'appliquer sur la face antérieure.

La bouche est assez largement fendue et il existe une hypoplasie marquée du maxillaire inférieur qui paraît être en rétrognathie.

L'enfant ouvre la bouche un peu difficilement et incomplètement.

On remarque une voûte palatine ogivale avec hémi-atrophie de l'os palatin droit.

A la limite du voile dur et du voile mou on constate des

stries, sillons linéaires antéro-postérieurs longs de 3 millimètres, au nombre de sept à droite et de trois à gauche. En bas, la forme des dents est normale, l'arcade dentaire aussi; l'enfant a toutes ses dents et les dents de douze ans en évolution. En haut, la denture est également normale, mais les deux incisives médianes sont très larges et il existe un diasthème entre toutes les dents et un tubercule de Carabelli sur le versant interne des dents de six ans. Le maxillaire supérieur

Fig. 4.

est un peu asymétrique, le point incisif dévié vers la droite, de 2 millimètres (fig. 4).

L'angle naso-frontal, presque inexistant, et l'atrophie mandibulaire donnent à cet enfant un profil caractéristique.

L'aspect morphologique est le suivant :

Taille	1 m. 33
Poids	32 kg.
Tour de tête	52 cm.

Il existe un certain degré de circulation veineuse collatérale des parties supérieures du thorax et inférieure du cou, ainsi qu'une tendance à l'acrocyanose.

On note (fig. 5) :

Une ectopie testiculaire gauche (testicule à l'anneau inguinal);

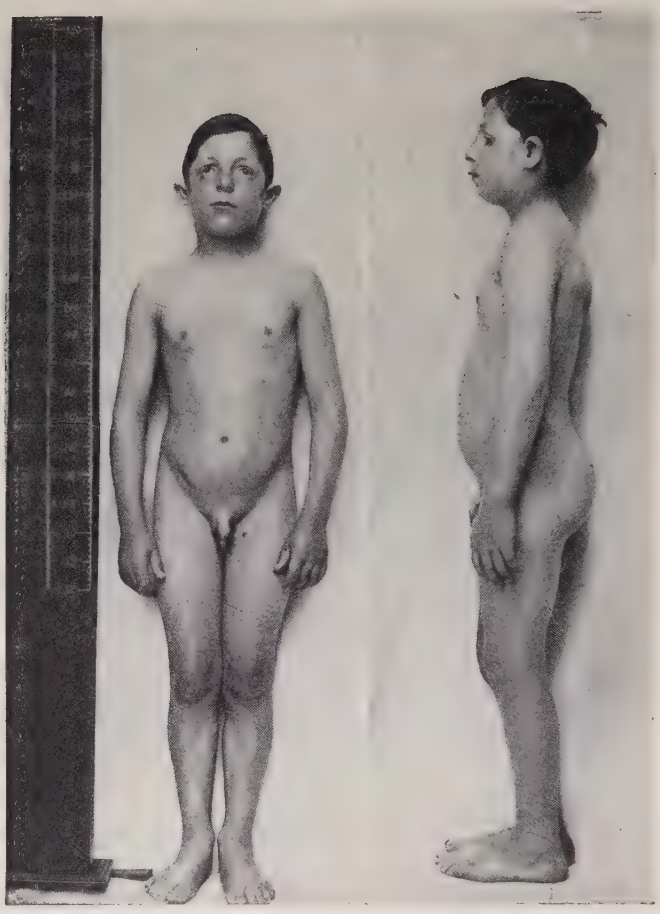


Fig. 5.

Du phimosis;

Des pieds-plats;

Une syndactylie partielle des deuxième et troisième orteils, plus marquée à gauche (fig. 6).

De profil, le fil à plomb, passant par la région dorsale, entre les omoplates, tombe largement en avant des fesses : il y a accentuation de la lordose lombaire et tendance à l'horizontalité du sacrum. L'abdomen est un peu proéminent.

Dans l'antéflexion, les mains restent à 20 centimètres du sol. Pour pouvoir toucher le sol, l'enfant est obligé de plier les genoux. Les autres mouvements s'effectuent normalement.

L'examen neurologique, pratiqué par le Docteur Thiébaut, a permis de conclure à l'intégrité des nerfs craniens, de la motilité, de la réflectivité, de la sensibilité et du psychisme. En particulier, il n'existe pas de troubles sphinctériens (pas d'énurésie), pas de troubles du langage ni de la mémoire, pas d'arriération scolaire. L'enfant est soigneux, docile, calme et actif.

On ne relève aucun trouble endocrinien.

Fig. 6.

L'examen oculaire montre un astigmatisme hypermétropique oblique :

V. O. D. (130° + 1 d. 25) = 8/10.

V. O. G. (125° + 0 d. 50) = 9/10. Champ visuel normal.

La cornée, l'iris, la pupille, le cristallin, le fond d'œil, la motilité et la sensibilité cornéenne sont normaux.

L'examen otologique (Docteur Clerc) fournit des renseignements très intéressants :

L'enfant est sourd, surtout à droite.

Le méat est atrésié, le conduit minime. Le spéculum est rapidement arrêté dans sa progression, mais laisse apercevoir un petit pertuis. L'exploration au stylet montre que le conduit n'est pas perméable. Il est permis de penser, étant donné

l'absence de douleur, qu'il n'a pas rencontré le tympan. Une deuxième tentative faite avec une sonde à voies lacrymales n° 1 qui est convenablement coudée, franchit le défilé et s'enfonce encore de 1 centimètre, provoquant à ce moment une vive douleur. On peut donc conclure à une anomalie importante du conduit auditif externe droit, mais il n'y a pas une atrésie complète.

A gauche, l'examen montre que le conduit est étroit et que le tympan est normal.

L'examen acoumétrique met en évidence une hypo-acousie bilatérale à prédominance droite :

La voix chuchotée n'est perçue ni à droite ni à gauche;

La voix haute est perçue à 2 mètres à gauche, à 0 m. 50 à droite.

L'épreuve de Weber, latéralisée à droite, et l'épreuve de Rinne montrent qu'il s'agit d'une hypo-acousie de transmission et permettent de penser à l'intégrité cochléaire.

Les courbes de l'audiogramme mettent en évidence une surdité de transmission typique portant surtout sur les sons graves, comme le montre la courbe d'audition aérienne. La conduction osseuse existe intégralement; la conduction osseuse absolue est la même que la conduction osseuse relative, ce qui traduit l'incapacité fonctionnelle de la chaîne ossiculaire.

Examen vestibulaire. — Pas de troubles vestibulaires spontanés (vertiges, nystagmus, déviation de l'index, Romberg).

L'épreuve calorique est impossible à droite, à cause du calibre du conduit.

A gauche, après injection de 20 cm^3 d'eau à 20°, on obtient :

— un nystagmus horizontal droit en I, rotatoire en III; secousses amples, régulières, bien frappées, normales;

— une déviation des deux index vers la gauche, plus marquée pour l'index gauche;

- une légère déviation du tronc;

- un léger vertige, pas de nausées.

Examen du nez. — Végétations adénoïdes; présence d'une crête de cloison à gauche.

Examen radiographique. — Divers clichés du crâne et de la

face, de la colonne vertébrale, et des stéréo-radiographies de l'orbite et de l'oreille fournissent des renseignements du plus grand intérêt.

Les radiographies du crâne montrent un certain degré d'oxycéphalie avec minceur de la voûte cranienne, impressions de vagues, mais dessin normal des sutures. La selle turcique est profonde, de volume normal, les sinus sphénoïdaux sont petits, les sinus frontaux développés (fig. 7 et 8).

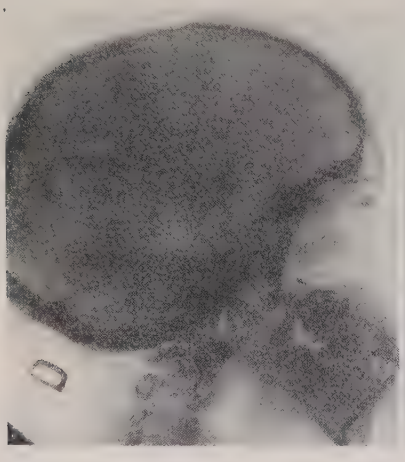


Fig. 7.

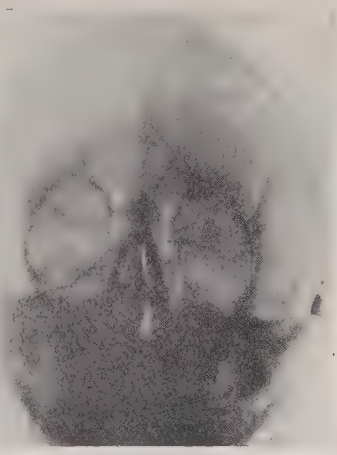


Fig. 8.

L'hypoplasie des os malaires et leur raréfaction laissent voir facilement les masses ethmoïdales sur le cliché de profil. Sur le cliché de face, on voit que le rebord orbitaire inférieur est très oblique en bas et en dehors, sans continuité avec le rebord externe, ce qui donne à l'orifice antérieur de l'orbite une forme très ovale à grand axe presque vertical. La fente sphéno-maxillaire est très large. Il existe également une hypoplasie marquée de la branche montante du maxillaire inférieur et l'angle de la branche montante avec le corps du maxillaire inférieur est très ouvert. On ne voit, par contre, aucune anomalie d'implantation dentaire.

La radiographie de la colonne cervicale et dorsale ne montre pas d'anomalies, mais celle de la colonne lombo-sacrée met en évidence un spina-bifida et une sacralisation de L 5 (fig. 9).

Différents clichés ont été pris par le Docteur Chaussée pour l'examen stéréographique de l'orbite et de l'oreille droite :

a) *Stéréo-radiographie de l'orbite droite.* — En centrant les rayons sur la région du trou optique droit, suivant l'incidence

Fig. 9.

de Hartmann, on obtient des clichés qui montrent que le trou optique et la fente sphénoïdale sont normaux; le bord externe de la fente sphénoïdale est sur un plan très postérieur à celui du bord interne. Enfin, toute la partie interne de l'orbite est comblée par la saillie convexe, en dehors des masses latérales de l'ethmoïde particulièrement pneumatisées (fig. 10).

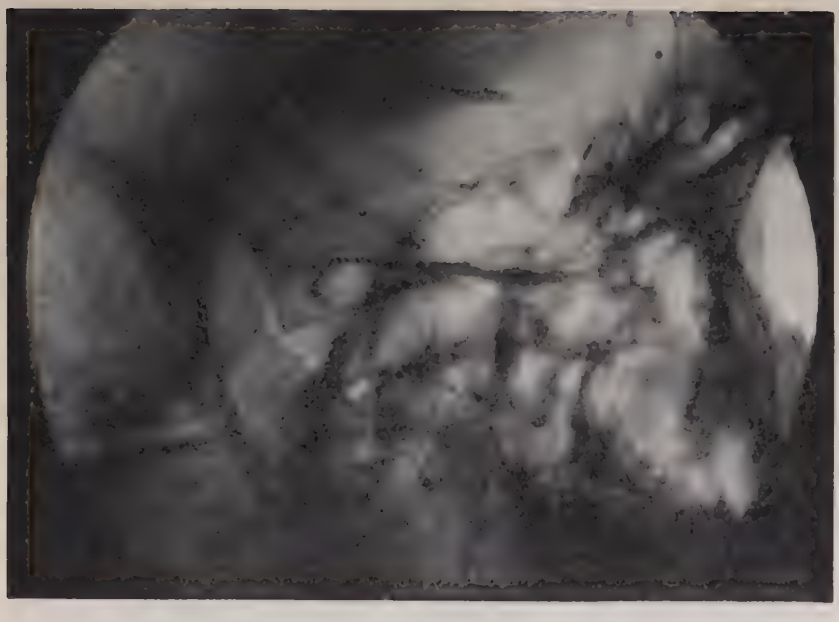


Fig. 10.

Fig. 11.

b) *Stéréo-radiographie de l'oreille droite.* — Sur les clichés pris en incidence de Schüller, on remarque :

Une mastoïde compacte, réduite;

En arrière, le sinus latéral est bien visible;

La suture occipito-mastoïdienne est normale;

La base de la pyramide forme un bloc osseux dense;

On ne voit pas l'os tympanal, et en avant de la place qu'il devrait occuper, l'image n'est pas nette, comme si cette région était comblée par du tissu fibreux. Enfin, on ne voit pas le condyle de la branche montante (fig. 11).

Fig. 12.

Sur les clichés pris en incidence III de Chaussée, on voit que :

Le rocher est opaque, comme celui d'un adulte;

On distingue l'oreille interne et de grosses altérations de l'oreille moyenne; en effet, si le labyrinthe osseux est normal avec l'image de son vestibule, de ses canaux semi-circulaires, de la cochlée et du conduit auditif interne dans le fond, la lumière de la caisse, par contre, n'est pas bien formée. Elle est réduite à une petite cavité déchiquetée, irrégulière, qui se prolonge en haut par un interstice qui paraît être un rudiment d'attique.

Sur ces mêmes clichés on voit l'apophyse styloïde incurvée très en avant, dont le sommet se perd vers la masse latérale de l'atlas (fig. 12).

c) *Les stéréo-radiographies* du trou déchiré postérieur et celles de la région atloïdo-axoïdienne ne montrent pas d'anomalies.

Dans les antécédents personnels de l'enfant on ne relève rien d'anormal.

Par contre, dans les antécédents collatéraux, il faut noter que Claude est le quatrième enfant d'une fratrie de sept. La sœur aînée, âgée de vingt-deux ans, est normale. Une autre sœur, âgée de seize ans, présente une maladie bleue.

Un frère, âgé de treize ans, normal jusqu'au mois de janvier dernier, présente actuellement une hémiplégie spasmodique gauche et un début d'atrophie optique plus marquée à droite. Ces lésions sont considérées par les médecins qui l'ont traité comme les séquelles d'une méningo-encéphalite de nature indéterminée et jugulée par les antibiotiques.

Les trois derniers frères et sœurs, âgés respectivement de neuf ans, de sept ans et de un mois, sont normaux.

Le père, quoique notoirement intempérant, est actuellement bien portant. La mère est également en bonne santé, bien qu'ayant fait deux fausses couches en 1945 (l'une au début, l'autre à la fin de l'année). Nous n'avons rien trouvé à ajouter dans l'arbre généalogique de cette famille.

Observation II

(Personnelle, en collaboration
avec MM. Naud et Mathé, d'Angoulême.)

L'aspect de l'enfant G... B..., âgé de douze ans, frappe par les malformations importantes de la face qui lui donnent une physionomie de clown (fig. 13).

Les fentes palpébrales sont en effet anormalement obliques en bas et en dehors : cette obliquité antimongoloïde, légèrement plus accentuée à gauche, est conjuguée avec une atrophie des paupières inférieures déviées à angle droit dans leur tiers externe, ce qui leur donne un aspect en S. Le bord libre descend d'abord obliquement de l'angle interne, très ouvert et laissant voir nettement la caroncule, en bas et en dehors, pour se relever presque à angle droit à l'union avec le quart externe. On ne note pas de colobomes sur cette paupière, non plus que sur la supérieure qui, par suite de l'attraction en bas de l'angle externe, masque la moitié supérieure de l'iris. Le rebord orbitaire inférieur est presque inexistant.

Les cils sont implantés irrégulièrement et clairsemés; à la paupière inférieure, il n'y en a qu'une dizaine dans la région

d'angulation anormale, et à la supérieure ils sont inexistants dans le tiers interne. Les cheveux sont normaux; néanmoins, il existe des deux côtés une ébauche de favoris obliques en bas et en avant.

La saillie habituelle des zygomas et des os malaires est ici remplacée par une dépression, ce qui donne aux joues un aspect excavé.

Fig. 13.

Le nez, à base anormalement large, est busqué dès la racine et se trouve ainsi dans le prolongement du front; son extrémité est légèrement épatée.

La bouche est largement fendue; l'enfant la tient constamment ouverte : on constate que les deux arcades dentaires ne sont pas en regard, la supérieure étant en prognathisme léger, et l'inférieure très en retrait. Les dents sont régulièrement implantées à l'exception des incisives latérales supérieures décalées par les centrales qui sont très larges. Le palais est très ogival et légèrement asymétrique par hémi-atrophie peu accentuée de l'os palatin droit : la luette est bifide, ce qui peut expliquer le nasonnement sans troubles de la déglutition présenté par le sujet.

Le menton est très en retrait : ce rétrognathisme du maxillaire inférieur combiné à l'effacement de l'angle naso-frontal donne au sujet un profil très spécial qui l'a fait surnommer « le lapin » par ses camarades.

Fig. 14.

Les oreilles présentent des malformations très importantes et absolument symétriques : des deux côtés, on note une atrophie du pavillon réduit à un bourrelet replié vers l'avant; le tragus est atrophié et le méat auditif atrésié. Les cartilages sont eux-mêmes très réduits et nodulaires. Il existe des deux côtés une petite fistule borgne rétro-auriculaire.

L'enfant est bien proportionné mais présente un retard

structural et pondéral très net : il ne mesure, en effet, que 1 m. 32 et pèse 26 kilogrammes. Il ne présente aucune autre malformation somatique (fig. 14). On note, toutefois, une légère tendance à l'acrocyanose. On ne trouve aucune lésion organique des différents appareils.

Examen neuro-psychiatrique (Docteur Mathé, Médecin-Directeur de l'Hôpital psychiatrique de Breuty, La Couronne). — G... B... a été admis dans le Service des enfants semi-éducables et inéducables, le 28 juin 1948.

Cet enfant présente un état d'arriération mentale du niveau de l'imbécillité profonde. Son âge mental, établi à l'aide des tests de Binet et Simon, est de quatre ans.

Il ne présente aucun trouble caractériel. Il est doux, docile, obéissant, affectueux et réussit à faire des petits travaux de ménage correctement. Avec les autres enfants, il se comporte normalement. Il ne manifeste aucune agressivité à leur égard, ne vole pas les objets appartenant aux autres enfants.

Sa tenue est propre, il ne déchire pas ses vêtements, il mange seul et correctement.

Les tests moteurs d'Osereczki montrent qu'il existe chez lui une débilité motrice légère. Il réalise, en effet, les épreuves de ces tests correspondant à un âge de neuf ans et demi.

L'examen neurologique de son système moteur pyramidal est négatif. Tous ses réflexes sont normaux.

L'examen du système moteur extra-pyramidal est également négatif.

Il ne présente aucun trouble du fonctionnement cérébelleux.

Le système sensitif est normal.

Au point de vue sensoriel, une hypo-acousie très nette existe.

Au point de vue langage, l'articulation de nombreux mots est difficile, et la voie est nasonnée.

L'enfant n'a jamais eu de crises convulsives depuis son admission, ni d'équivalents psychiques de l'épilepsie.

Il est énurétique mais une certaine amélioration se manifeste depuis quelques mois et il lui arrive assez fréquemment de ne plus salir son lit la nuit.

Au point de vue éducatif, les possibilités sont très limitées, mais cependant l'enfant a pu acquérir assez rapidement

certains automatismes qui lui permettent de réaliser correctement des travaux manuels simples.

Examen oculaire (Docteur Dognon, Angoulême). — Les globes oculaires sont normaux; les points lacrymaux bien visibles, surtout les supérieurs.

Les épreuves d'acuité visuelle n'ont pu être envisagées, l'enfant ne sachant pas lire. Cependant, il semble voir à peu près normalement. On ne note pas de paralysies oculaires; il existe un nystagmus horizontal provoqué surtout dans les positions extrêmes du regard. Le fond d'œil est normal.

Des deux côtés, hypermétropie de trois dioptries; on n'a pas noté d'astigmatisme.

Examen O. R. L. (Docteur Mayaud, Angoulême). — Oreilles mal dessinées; microtie bilatérale; absence presque complète du pavillon. Méat apparent, atrésié, se terminant en cul-de-sac; la sonde s'enfonce de 3 millimètres environ.

Examen acoumétrique : la voie est cependant perçue :

La voix chuchotée, au contact;

La voix normale, à environ 0 m. 50;

La voix criée, à environ 3 mètres.

La conduction osseuse existe. Les épreuves aux diapasons sont très difficiles à interpréter, l'enfant n'accusant aucune réaction, sauf pour la conduction osseuse.

Examen vestibulaire : nystagmus horizontal rotatoire en position extrême du regard. Pas de Romberg; pas de signe de l'indication.

Nez : déviation de la cloison; choanes perméables.

Examen radiographique (Docteur Roux, Angoulême). Divers clichés du crâne et de la face montrent un aplatissement de la base du crâne, avec allongement des voûtes orbitaires et un certain degré d'oxycéphalie, sans minceur anormale de la voûte cranienne toutefois; les sutures sont dessinées normalement. Le tout donnant une impression de flou, de ciel nébuleux (fig. 15).

La selle turcique apparaît de taille normale, mais profonde au-devant d'apophyses clinoïdes importantes.

Les sinus sphénoïdaux sont assez développés; les sinus frontaux également. L'hypoplasie des os malaires permet de contrôler l'important développement des masses ethmoïdales, surtout

à droite. Les orbites sont inégales, la gauche étant plus grande que la droite, avec une obliquité accusée vers le bas et l'extérieur de la partie interne du bord inférieur. Cependant, l'axe de l'orbite est à peine déplacé de l'angle supéro-interne vers l'angle

Fig. 15.

inféro-externe; l'impression d'obliquité est bien moins nette au point de vue radiologique qu'au point de vue clinique (fig. 16).

La fente sphéno-maxillaire est large.

La branche montante du maxillaire inférieur fait un angle obtus accusé avec la branche horizontale. Les dents sont mal implantées, notamment la première prémolaire inférieure droite et surtout les prémolaires et les molaires supérieures.

Les mastoïdes compactes semblent réduites, la base formant un bloc dense. Le sinus latéral gauche est très visible. Les sutures occipito-mastoïdiennes paraissent normales. L'os tympanal, bien que réduit, est visible à droite.

Au niveau des oreilles internes, on distingue le labyrinthe osseux, les canaux semi-circulaires et la cochlée. L'oreille moyenne est réduite à une fente.

Le styloïde gauche est visible.

L'examen radiographique de la colonne vertébrale ne montre qu'une sacralisation de la cinquième vertèbre lombaire.

Les antécédents personnels de l'enfant ne révèlent rien d'anormal.

Au point de vue antécédents collatéraux, il est le troisième de neuf frères et sœurs dont une est arriérée mentale; une

Fig. 16.

dixième est décédée à quinze mois (probablement d'une toxicose).

Le père est intempérant, mais néanmoins bien portant, de même que la mère qui a fait cependant quatre fausses couches de un mois et demi; un B. W. s'est révélé négatif.

On ne relève aucune malformation congénitale dans la famille; la mère présente toutefois un certain degré de macrostomie, et une cousine maternelle du sujet serait décédée d'une malformation congénitale du cœur. Un oncle paternel, anormal, s'est suicidé.

COMMENTAIRES ET CLASSIFICATION

Nous sommes donc en présence d'un ensemble de malformations que nous pouvons résumer ainsi :

1° *Appareil palpébral.* — Obliquité antimongoloïde des fentes des paupières avec atrophie des paupières inférieures (et colobomes dans l'observation I) ; défauts d'implantation des cils; malformation des points lacrymaux dans l'observation I, intégrité des globes oculaires dans les deux observations.

2° *Os de la face.* — Hypoplasie des os malaires, des zygomas et de la branche montante du maxillaire inférieur; rudiment de condyle et d'os tympanal.

Hypertrophie des masses latérales de l'ethmoïde comblant une partie des orbites, par ailleurs déformées.

3° *Oreilles.* — Malformations de l'oreille externe. Surdité de transmission. Lésions radiologiques importantes de l'oreille moyenne, intégrité de l'oreille interne.

4° Macrostomie relative, palais ogival, hémi-atrophie du palatin droit; stries du voile dans l'observation I, luette bifide dans l'observation II.

5° Implantation irrégulière des cheveux.

6° *Spina bifida occulta* lombo-sacrée, ectopie testiculaire, zigodactylie des deuxième et troisième orteils dans l'observation I; oxycéphalie légère et sacralisation de L 5 dans les deux observations.

7° Nous constatons ces malformations congénitales chez

un enfant d'intelligence normale dans l'observation I, arriéré mental dans l'observation II.

D'autres malformations congénitales existent dans la famille de l'observation I : une sœur est atteinte de la maladie bleue; dans l'observation II, une nièce maternelle serait décédée d'une malformation cardiaque; une sœur est arriérée mentale.

Ce syndrome morphologique et radiologique s'identifie aisément à la dysostose mandibulo-faciale typique dont Franceschetti donne les caractéristiques suivantes :

1° Obliquité des fentes palpébrales avec déformation angulaire de type colobomateux au niveau de la partie externe des paupières inférieures.

2° Hypoplasie des os malaires et du maxillaire inférieur.

3° Malformations de l'oreille externe et, parfois, de la moyenne et de l'interne.

4° Macrostomie, souvent associée à une implantation irrégulière des dents et un *mordex apertus*.

5° Fistules borgnes entre la bouche et l'oreille.

6° Implantation irrégulière des cheveux (favoris).

7° Association fréquente avec d'autres malformations comme fentes faciales et déformations du squelette.

Il ne manque que les fistules borgnes entre la bouche et l'oreille, encore que dans l'observation II nous en ayons noté une rétro-auriculaire. Dans ce dernier cas, nous n'avons pas relevé de colobomes caractérisés, mais la déformation angulaire typique de la paupière inférieure est présente. Il n'y a association à d'autres malformations que dans l'observation I; dans les deux cas, l'implantation des dents est régulière. Bien plus, dans l'observation I, l'arcade inférieure est normale, comme le montre des moulages dentaires; l'hypoplasie porte surtout sur la branche montante du maxillaire inférieur.

Il existe dans la littérature d'autres cas typiques et d'as-

pect tout à fait semblable à nos deux descriptions et, à côté, un certain nombre de cas atypiques, incomplets ou frustes, comme pour toutes les anomalies congénitales. Nous allons indiquer les traits principaux des cas actuellement connus mentionnés dans notre introduction, en suivant la classification de Franceschetti.

A. — Formes typiques complètes (standard-type)

Cas de Pires de Lima et Monteiro; Vanlint et Henneberg; Mac Enery et Brennemann; Sanvenero-Rosselli; Debusmann; Kilner; Brohm et Kluska; et cas I, III, IV et V de Franceschetti. Nos deux observations rentrent également dans ce groupe.

Ces cas ont en commun les traits essentiels du syndrome au complet mentionnés ci-dessus.

B. — Formes incomplètes

Cas de Collins; Waardenburg; Hermans; Ida Mann; Johnstone; Leopold, Mahoney et Price; Waardenburg et Navis; Holm; et, enfin, Gayral, Laboucarie, Bru et Paintendre.

Nous donnons comme exemple un résumé de ce cas français : jeune Espagnole de huit ans. Développement physique normal, retard intellectuel; pas d'histoire familiale. Physionomie de poisson, obliquité antimongoloïde et élargissement des fentes palpébrales; implantation marginale, sur le tiers externe des paupières inférieures, de cils en deux ou trois rangées poussant dans diverses directions; pas de colobomes. Angle fronto-nasal très réduit, os malaires aplatis et petite dépression entre les bords de l'orbite inférieure; légère macrostomie et palais ogival. Implantation des dents très défectueuse avec irrégularité d'écartement et chevauchement. Le maxillaire inférieur est atrophié et en retrait; pas d'anomalies de l'oreille. Aux rayons X, hypoplasie des os maxillaires et malaires; l'angle des mâchoires est réduit.

Dans ces formes, le syndrome est moins accusé et, le plus souvent, il n'y a pas de malformations auriculaires notables; néanmoins, l'audition est souvent affaiblie.

C. — Formes abortives

Cas de Berry; Isakowitz; Schachter; cas VII de Franceschetti (garçon de quatorze ans, obliquité de l'axe des paupières, surtout à gauche; os malaires un peu plats et dolichocéphalie, disproportion entre les branches du maxillaire inférieur).

D. — Formes unilatérales

Cas VI de Franceschetti; ascendance du cas typique de Brohm et Kluska (colobomes bilatéraux, microtie à droite seulement).

E. — Formes atypiques

Cas II de Franceschetti; nouveau cas de Mac Enery et Brennemann (fente palatine, bec-de-lièvre, microphtalmie à gauche, déformation des deux oreilles avec occlusion du conduit auditif externe droit et atrésie de l'orifice gauche; axe des yeux normal).

Comme le fait remarquer Franceschetti, la dysostose mandibulo-faciale constitue un type morphologique bien défini où les anomalies portent avant tout sur l'étage inférieur de la face. Elle se distingue nettement des autres dysmorphies cranio-faciales congénitales (oxycéphalie, dysostose cranio-faciale, acrocéphalo-syndactylie, dysostose cléido-cranienne) par un certain nombre de signes, à savoir :

L'absence de malformations craniennes;

L'absence de malformations oculaires (strabisme, exophtalmie, atrophie optique, hypertélorisme);

L'absence de signes neurologiques (épilepsie, troubles psychiques, symptômes d'hypertension intracranienne).

Mais la barrière n'est pas toujours aussi étanche : c'est

ainsi que Liebenam a observé deux cas de dysostose cranio-faciale associée à une obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales et une asymétrie faciale; et dans une observation personnelle de Franceschetti, le sujet, atteint d'un syndrome d'Apert, présentait aussi une obliquité antimongoloïde de l'axe des yeux.

Nous pouvons remarquer que presque tous les clichés du crâne, dans les cas de dysostose mandibulo-faciale qui ont été décrits, présentent des empreintes digitiformes. Presque tous également ont, au point de vue oculaire, un astigmatisme oblique.

De plus, nous avons noté une fréquence relative de l'arriération mentale, puisque dépassant 10 % (cas personnel, cas de Hermans, cas de Gayral, cas de Schachter).

Intéressantes aussi sont les *formes associées;* ces malformations accessoires sont, le plus souvent, des fentes (en particulier palatines et becs-de-lièvre), des anomalies de la colonne vertébrale *(spina bifida* surtout), du thorax ou des extrémités.

Il suffit de se rapporter à la thèse de Zwahlen (Université de Genève, 1944) et aux publications ultérieures de Franceschetti pour voir la présence d'un bec-de-lièvre dans le cas de Berry (1889); l'association d'une microphtalmie avec ectopie pupillaire, colobome de l'aile du nez et bourgeons auriculaires cartilagineux sur la ligne qui unit bouche et oreille dans un cas de Franceschetti et Zwahlen; l'association d'une acrocéphalo-syndactylie, d'un hypertélisme, d'une fente du palais, d'un vice cardiaque congénital, d'un pseudo-hermaphrodisme, d'une cryptorchidie, d'une anomalie de position de la clavicule et d'une contracture des coudes et des genoux dans le cas curieux de Waardenburg.

Dans le cas VI de Franceschetti, décrit par Brocher à la Société Suisse de Radiologie, en 1947, on trouve d'un côté l'hémi-atrophie du maxillaire supérieur et de la mandibule, l'obliquité de la fente palpébrale (avec strabisme conver-

gent), une malformation de l'oreille externe, une agénésie de quelques muscles faciaux, des spasmes cloniques du sterno-cléido-mastoïdien. Les radiographies montrent une série de malformations osseuses prédominantes du même côté et en particulier une soudure des apophyses épineuses D 1/D 2, une synostose C 6/C 7, un *spina bifida* D 2, une hémi-vertèbre cunéiforme alternante D 4 et D 6, chacune portant une côte, un autre *spina bifida* S 1 et S 2, et une sacralisation unilatérale volumineuse. La tomographie de la région occipitale montre, en plus d'une absence de pneumatisation dans le rocher, une masse osseuse rectangulaire partiellement pneumatisée, accolée à la face externe de l'atlas et que les auteurs décrivent comme un processus para-mastoïdien plus marqué du côté de la dysostose.

Dans le cas IV rapporté par Franceschetti, il y a association du syndrome à une fente palatine, et des malformations des extrémités (synostose radio-cubitale bilatérale, aplasie des pouces, doigt supplémentaire à gauche) ; cette forme a été appelée « acro-faciale ».

Il existe également un certain nombre de malformations associées dans notre observation I : nous y trouvons, en effet, un certain degré d'oxycéphalie et des empreintes digitiformes sur la voûte cranienne, des stries du voile du palais et non des fissures, une ectopie testiculaire, un *spina bifida occulta* avec sacralisation de L 5 et une tendance à l'horizontalité du sacrum, une zigodactylie des deuxième et troisième orteils gauches. Par contre, les stéréo-radiographies de la région occipito-atloïdienne et du trou déchiré postérieur ne nous ont pas permis de mettre en évidence la présence d'un processus para-mastoïdien.

EMBRYOLOGIE - ÉTIOLOGIE
TRAITEMENT

Au point de vue embryologique, il est intéressant de rappeler qu'il s'agit d'un arrêt de développement dans le processus d'ossification au niveau du *premier arc branchial ou arc mandibulaire* qui donne les régions mandibulaires, maxillaires supérieures et malaires, le marteau et l'enclume (fig. 17).

La première poche branchiale, dont la partie ectodermique donne l'oreille externe, et la partie entodermique donne la trompe d'Eustache et l'oreille moyenne, subit également un arrêt de développement. Cet arrêt de développement se produit entre la septième et la neuvième semaine. Il explique ainsi la micrognathie, l'anomalie d'implantation dentaire, la macrostomie et les fistules, les malformations du pavillon de l'oreille qui reste en situation basse derrière des favoris, la surdité d'origine ossiculaire; tandis que l'entrave au développement du bourgeon maxillaire supérieur explique l'hypoplasie des malaires, l'obliquité des fentes palpébrales et des colobomes. Ainsi, Franceschetti rapporte que « Wolff, en 1934, est arrivé à reproduire sur des embryons de poulets, par des irradiations du mésencéphale, des malformations de l'étage inférieur de la face, allant de la micrognathie à l'otocéphalie, dans laquelle il y a une atrophie complète de l'arc mandibulaire telle que les conduits auditifs externes ne sont plus distincts de la cavité bucco-pharyngée. Par une intervention intermédiaire entre celle qui provoque l'otocéphalie et celle

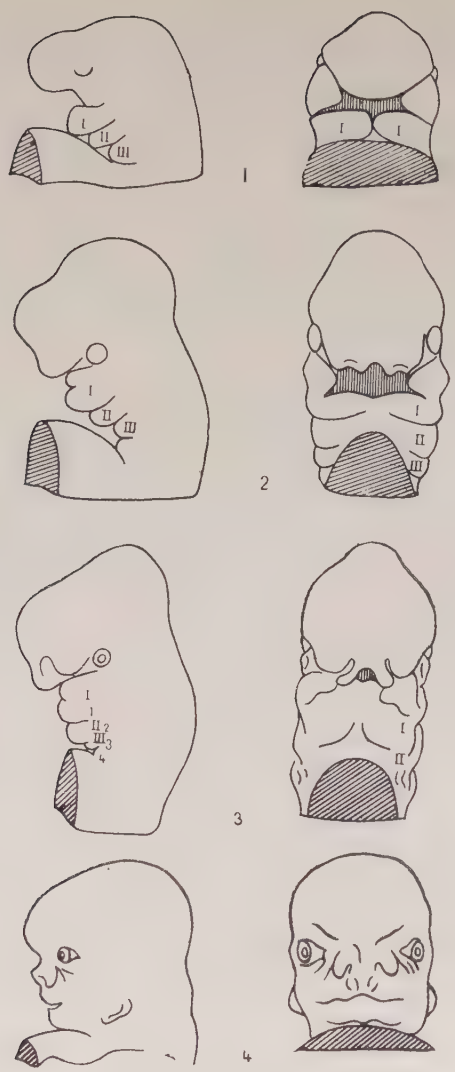


FIG. 17. — Evolution de la tête de l'embryon (d'après G. DUBREUIL). Profils et faces.

1, Tête de l'embryon M de His (2,6 mm.) : premier arc branchial ou arc mandibulaire (1).

2, Tête d'embryon un peu plus développé que le précédent : l'arc mandibulaire (1) donne un bourgeon secondaire qui formera les régions malaire, maxillaire supérieure et labiale supérieure.

3, Stade plus avancé : coalescence des bourgeons maxillaires supérieurs et nasaux internes.

4, Tête de l'embryon de 15 mm., d'après Retzius : le pavillon de l'oreille apparaît en situation basse, à la limite de la tête et du cou.

qui produit l'atrophie du bourgeon maxillaire, il a obtenu une macrostomie. A cette malformation est parfois associée une atrophie des paupières inférieures et même une légère microphtalmie si les vésicules optiques ont été touchées par l'irradiation ».

L'étiologie de ces malformations ne semble plus discutée actuellement. Il est peu probable qu'il s'agisse des brides amniotiques qu'invoquait Van Duyse pour expliquer le colobome des paupières.

La ressemblance frappante de tous ces cas montre bien qu'il s'agit d'une malformation systématisée en rapport avec une *affection génotypique*. Chez le cobaye, Wright a démontré, en 1934, que la fréquence des otocéphalies observées parfois dans certaines branches d'une même famille peut augmenter sous l'influence de facteurs héréditaires, soit dominants, soit récessifs (dans le cas de Debusmann, quatre frères sont atteints de dysostose mandibulofaciale, un cinquième d'otocéphalie).

La littérature nous montre aussi, par certaines observations familiales, que ce syndrome doit être dû à un facteur héréditaire : une mère et une sœur, dans le cas de Berry; un père et deux sœurs, dans le cas d'Isakowitz; neuf cas en trois générations dans l'observation de Debusmann; une grand'mère, une mère, une sœur et quelques autres membres de la famille dans le cas de Leopold, Mahoney et Price; une grand'mère, le père et le frère, dans le cas de Brohm et Kluska; le père et le fils, dans le cas de Schachter; une femme, son oncle maternel et son fils, dans le cas de Waardenburg et Navis. L'incidence familiale est frappante dans les cas de Pires de Lima et Monteiro (deux frères de seize et dix-huit ans) et de Sanvenero-Rosselli (deux frères de treize et seize ans). « Nous sommes heureux d'apporter notre contribution en faveur de ce caractère familial de l'affection puisqu'une sœur de notre premier malade est atteinte d'un vice cardiaque congénital (Brégeat) ».

Franceschetti en conclut que la transmission de la dysostose mandibulo-faciale se fait selon un mode dominant irrégulier; et le nombre des stigmates dégénératifs (becs-de-lièvre, pieds-bots, surdité, déficience mentale, avortement et mortalité infantile), dans la famille des sujets atteints, lui semble une nouvelle preuve de la nature héréditaire du syndrome. Nous avons noté ces stigmates particulièrement accusés dans notre observation II.

Ce même auteur a défini les caractéristiques du gène en cause :

1° Instabilité : apparition brutale du syndrome à partir d'une génération indemne; variabilité des manifestations individuelles, obligeant à classer en plusieurs groupes les cas rencontrés.

2° Irrégularité des manifestations : phénovariabilité intrafamiliale.

3° Effet léthal : sévérité croissante dans l'atteinte des générations successives, diminution de la vitalité générale et mortalité croissante (trois individus de la troisième génération meurent dans les premiers mois de leur vie).(*)

4° Pléïotropie : association fréquente de malformations accessoires (surtout bec-de-lièvre et pieds-bots) explicable par l'action du gène à un stade embryologique critique où toute perturbation d'un système retentit sur l'autre.

A propos des autres anomalies squelettiques qui peuvent s'associer au syndrome (synostoses, sacralisation, processus paramastoïdien, lequel est spécialement développé chez les grands herbivores et les suidés, alors qu'il fait défaut chez les primates), Franceschetti pense que ces différents troubles sont l'expression de la fixation d'un état embryonnaire précoce et qu'ils représentent, au point de vue phylogénétique, un retour vers un stade primitf de la colonne vertébrale. Le gène responsable aurait donc subi une mutation à tendance régressive.

(*) Dans l'observation de Debusmann.

Le caractère génotypique de l'affection ne permet pas d'envisager un traitement étiologique, mais grâce aux progrès de la chirurgie esthétique, on a pu tenter de remédier aux difformités majeures présentées par les sujets.

L'intervention consiste en une élévation de l'angle externe des paupières par un lambeau pédiculé pris sur la paupière supérieure et greffé sur l'inférieure. On corrige l'aplasie des os malaires par une implantation cartilagineuse. L'oreille est remodelée avec les ressources locales combinées, si besoin est, à des greffes de Thiersch, ou au moyen d'une greffe italienne; si les malformations sont trop accentuées, on recourt à la prothèse. Des sections du maxillaire inférieur avec ostéosynthèse remédient à la malocclusion et permettent une mastication correcte.

Grâce à ces brillantes techniques de Sanvenero-Rosselli, Kilner et Johnstone, l'avenir fonctionnel et esthétique de certains de ces malheureux sujets a pu être heureusement modifié.

CONCLUSIONS

Dysostose faciale (Nager et de Reynier), acro-faciale (pour les cas associés à des malformations des extrémités), ou dysostose mandibulo-faciale (Franceschetti), tous ces termes rendent bien compte des traits essentiels du syndrome et de son indépendance vis-à-vis de la dysostose cléido-cranienne et des autres malformations cranio-faciales.

Il a en effet, comme nous l'avons vu, les particularités suivantes :

— Affection génotypique, à transmission héréditaire selon un mode dominant irrégulier.

— Atteinte de l'embryon vers la septième semaine : arrêt de développement de certains dérivés — mésodermiques principalement — du premier arc branchial (ce qui entraîne les malformations faciales pathognomoniques : 1° obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales avec colobomes; 2° hypoplasie des os malaires et du maxillaire inférieur; 3° malformations des oreilles).

— Possibilité de malformations accessoires par suite de la pléïotropie du gène responsable.

Cette individualité est donc non seulement clinique, mais étiologique et embryologique. Comme le fait remarquer Franceschetti, la dysostose mandibulo-faciale semble être le chaînon manquant entre les formes de dysostose déjà connues. L'étude de nos deux observations, absolument typiques, permet de confirmer cette opinion.

« Avec cette présentation d'une nouvelle entité clinique,

nous pouvons maintenant classer quelques-unes de ces malformations décrites jadis « à titre de curiosité », et il sera plus aisé désormais de reconnaître ce syndrome grâce à ces traits distinctifs particuliers. » Cet espoir, exprimé par FRANCESCHETTI, est déjà réalisé puisque la découverte de notre deuxième cas est due à la diffusion des récentes publications.

SERMENT

En présence des Maîtres de cette Ecole, de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe; ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser le crime.

Reconnaissant envers mes Maîtres, je tiendrai leurs enfants et ceux de mes confrères pour des frères, et s'ils devaient apprendre la médecine ou recourir à mes soins, je les instruirais et les soignerais sans salaire ni engagement.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné de jouir heureusement de la vie et de ma profession, honoré à jamais parmi les hommes. Si je le viole et que je me parjure, puissé-je avoir un sort contraire.

Vu : *Le Doyen*,
G. PORTMANN.

Vu, bon à imprimer :
Le Président,
A. FONTAN.

Vu et permis d'imprimer :
Bordeaux, le 10 Mai 1950.
Le Recteur,
E. DELAGE.

BIBLIOGRAPHIE

Baltzer (F.). — *Naturwissensch.*, 1940, **28,** 177-196.

Berry (G. A.). — Note on a congenital defect (coloboma ?) of the lower lid. *Ophth. Hosp. Reports,* 1889, **12,** 255.

Bing (R.). — Kompendium der top. Gehirn u. Rückenmarks Krenkeiten., 12e édit., Basle; B. Schwabe, 1945.

Brégeat (P.) et Naud (G.). — XIVe Congrès des Sociétés d'O. N. O., Toulouse, 14-16 mai 1948.

Brocher (J. E. W.). — Soc. Suisse de radiologie. Saint-Gall, 31 mai et 1er juillet 1947.

Brohm (F.) & Kluska (V.). — Lekarste listy 2, n° 14, 1948.

Bulbulian (A. H.). — *Proceedings Staff meetings of the Mayo Clinic,* 1939, **14,** 721.

Chesley (P.). — *Exper. Zool.*, 1935, **70,** 429.

Collins (E. T.). — Case with symetrical congenital notches in the outer part of each lower lid and defective development of the malar bones. *Trans. ophth. Soc. U. K.*, 1900, **20,** 190.

Corning (H. K.). — Lehrbuch der Entwicklungsgeschichte des Menschen. Munich et Wiesbaden, Bergmann, 1921.

Debusmann. — *Arch. f. Kinderheilk,* 1940, **120,** 133.

Delmas-Marsalet. — Les dystrophies craniennes en oto-rhino-laryngologie. *Chirurgie,* 1942, **4,** 252.

Diehl. — *Zentralbl. Hals-Hasen ü Ohrenheilk,* 1936, **26,** 302.

Fischer (H.). — Les dysmorphies congénitales cranio-faciales et leurs syndromes cliniques. Vigot, édit., Paris, 1929, 114.

Franceschetti (A.) & Zwahlen (P.). — *Bulletin Académie Suisse Sciences médicales,* 1944, **1,** 60.

Franceschetti (A.), Brocher (J. E. W.) et Klein (D.). — Dysostose mandibulo-faciale avec déformations multiples du squelette (processus paramastoïde, synostose des vertèbres, sacralisation, etc.) et torticolis clonique. *Arch. der Julius Klaus Stiftung für Vererbungsforschung, sozialanthropologie ü. Rassenhygiene,* 1947, Band **22,** Heft 3/4.

Glanzmann (E.). — *Eniführung in der Kinderheilkunde,* 1943, **2,** 209.

Hadorn (E.). — *Schweiz. Med. Woschr.*, 1940, **70,** 1237.

HAYMANN (T.). — *Arch. Klin. Chir.*, 1903, **70**, 1033.
HERMANS (R.). — *Bull. Soc. belge ophtalm.*, 1936, **73**, 60.
HOLM (E.). — *Ugeskrift for Laeger*, 1948, n° 48, p. 1366.
ISAKOWITZ (J.). — *Klin. Mbl. Augenhlk.*, 1927, **78**, 509.
JOHNSTONE (I. L.). — *Brit. Journ. Ophtalm.*, 1943, **27**, 21.
KELLER (W.). — *Arch. Jul. Klaus Stiftg.*, 1941, **16**, 315.
KILNER (P. I.). — Voir MANN (I.).
KOMPE (K.). — *Münch. Med. Woschr.*, 1940, **120**, 133.
LASKIEWICZ (A.). — Contribution à l'étude des malformations du pavillon de l'oreille. *Revue de Laryngolie, d'Otologie et Rhinologie*, 1939, **60**, 51, 322.
LEOPOLD (J. H.), MAHONEY (J. F.) et PRICE (M. L.). — *Arch. of Opht.*, 1945, **34**, 210.
LIEBENAM (L.). — *Z. menschl. Vererbgs.*, 1939, **22**, 373.
LLOYD JOHNSTONE. — A case of deficiency of the malar bones with defect of the lower lids. *British Journ. of Ophth.*, 1943, **27**, 21.
MANN (I.). — *a)* Deficiency of the malar bones with defect of the lower lids; with notes of a similar case, treatment and suggestions, by I. Pomfret Kilner. *Brit. Journ. of Ophth.*, 1943, **27**, 13.
b) Developmental abnormalities of the eye. Cambridge University Press, 1937.
MAC ENERY (E. T.) & BRENNEMANN (J.). — Multiple facial anomalies. *Journ. Pediatr.*, 1937, **11**, 468.
MENGELE (J.). — *Z. menschl. Vererbgs.*, 1939, **23**, 17.
MOHR (O. L.). — *Z. indukt. Abstammgs - U. Vererbgs.*, 1926, lehre **41**, 59.
NAGER (F. R.) & DE REYNIER (J. P.). — *Practica O. R. L.*, 1948, **10**, suppl. 2.
NAVIS (H.). — *Nederl. Tydschr. v. Geneesk.*, 1948, **92**, 740.
PIRES DE LIMA (J. A.) & MONTEIRO (H. B.). — *Arq. d'Anat. e Anthrop.*, Lisbonne, 1923, **8**, 185.
RIESCHBIETH (H.). — *Treasury of Human Inheritance*, 1910, **4**, 79.
SANVENERO-ROSSELLI (G.). — Una clinica di chirurgia plastica. Un anno di activita del padiglione mutilati del viso Milano. *Plastica chirurgica*, 1940, **1**, fasc. 3, 184.
SCHACHTER (M.). — *Annales Pédiat.*, 1947, **169**, 345.
SCHWALBE (E.). — Die Morphologie der Missbildungen des Menschen ü. der Tiere, III. Teil (I. Abt.), 1913, Fischer, 148.
SPEMANN (H.). — Experimentelle Beiträge zu einer Theorie der Entwicklung. Berlin, Springer, 1936.
STRAITH (C. L.) & LEWIS (J. R.). — *Plastic a recunstructive Surgery*, 1949, **4**, 204.
VANLINT (A.) et HENNEBERG (P.). — Atrophie (colobome) des paupières inférieures, des oreilles et du maxillaire inférieur. *Bull. Soc. Belge Opht.*, 1936, **73**, 51.
VAN VERSCHUER (O.). — *Erbarzt*, 1941, **9**, 1.

Waardenburg (P. J.). — Eine merkwürdige Kombination von angeborenen Missbildungen : doppelseitiger Hydrophtalmos verbunden mit Akro Kephalo Synda Ktylie, Herzfehter, Pseudohermaphrodismus ü. anderen Abweichungen. *Klin. Mbl. Augenheilk.*, 1934, **22,** 29.

Waardenburg (P. J.) & Navis (H.). — *Nederl. Tydschr. V. Geneesk.*, 1948, **92,** 3455.

Withnall (S. E.). — Anatomy of the human orbit. *Oxford Medical publications.* Oxford University Press, 1932.

Wolff (E.). — Recherches expérimentales sur l'otocéphalie et les malformations fondamentales de la face. *Arch. d'Anat.*, 1934, **18,** 229.

Wright (S.). — On the genetics of subnormal development of the head (otocephaly) in the guinea pigs. *Genetics*, 1934, **19,** 471.

Wright (S.) & Wagner (K.). — Types of subnormal development of the head from imbred strains of guinea pigs and their bearing on the classification and interpretation of vertebrate monsters. *Amer. Journ. of Anat.*, 1934, **54,** 383.

Zwahlen (P.). — La dysostose mandibulo-faciale. Thèse n° 1.826, Genève, 1944.

On consultera avec le plus grand profit la récente monographie de M. Franceschetti : « A new hereditary syndrome ; the mandibulo-facial dysostosis », Genève, 1949.

Bordeaux. — Imp. E. Drouillard, place de la Victoire, 3.